

CONSILIUL NAȚIONAL pentru BOLILE RARE

**PLANUL NAȚIONAL PENTRU BOLILE RARE
ROMÂNIA**

PERIOADA 2014 – 2020

***”SĂNĂTATEA ESTE UN DREPT FUNDAMENTAL AL OMULUI, FIE CĂ BOALA
ESTE COMUNĂ SAU RARĂ”***

***Bolile rare (BR) – reprezintă o problemă de sănătate publică
în Comunitatea europeană (CE)***

SCOPUL elaborării PLANULUI NAȚIONAL pentru BOLILE RARE

Îmbunătățirea calității vieții și gradului de autonomie ale persoanelor afectate de boli rare din România prin acces echitabil la serviciile de diagnostic, tratament și îngrijire medicală de înaltă calitate (servicii de abilitare și reabilitare, educație, activități de recreere, socializare pentru dezvoltarea abilităților de viață independentă în rândul persoanelor cu BR, precum și activități de sprijin, consiliere și educație pentru părinți) ar trebui să constituie o prioritate a politicii sanitare românești.

PREAMBUL

Definiție: Conform normelor europene o boală este considerată rară dacă afectează mai puțin de 5/10.000 de persoane. Prin definiția adoptată în UE, o boală rară are o prevalență mai mică de 5 cazuri la 10.000 de indivizi.

Numărul de boli rare este estimat la minimum 8000 (majoritatea genetice), iar încadrarea în această categorie se face pe baza unor **caracteristici comune:**

- deși fiecare entitate este rară, luate în ansamblu BR sunt frecvente, afectând 6-8% din populația europeană;
- debutul variază de la congenital sau în timpul copilăriei (pentru majoritatea BR) până la debutul tardiv, în perioada de adult;
- diagnosticul definitiv este deseori dificil și tardiv;
- multe BR nu beneficiază de tratament specific, totuși, unele dintre ele pot fi prevenite;
- BR reduc calitatea vieții prin handicapurile fizice și/sau intelectuale pe care le produc și constituie o cauză majoră de mortalitate prematură.

Impact medical, social, economic:

- Datorită numărului redus de persoane cu BR cunoașterea și expertiza medicală sunt limitate și insuficiente;
- testele de diagnostic sunt deseori absente sau în număr limitat;
- diagnosticul BR este întârziat, eronat sau chiar absent;
- tratamentele aplicate în BR sunt deseori simptomatice paliative sau chiar inadecvate;
- accesul pacienților cu BR la serviciile de specialitate și medicamentele orfane este dificil, limitat și deseori inechitabil;
- lipsa politicilor de sănătate adecvate BR limitează fondurile alocate acestui domeniu;
- toate cele enumerate mai sus generează pierderea încrederii pacienților cu boli rare și a familiilor acestora în sistemul de sănătate publică, cu accentuarea izolării lor;

CONTEXTUL EUROPEAN¹

Consiliul UE / 2009 a recomandat Statelor Membre să elaboreze, adopte și implementeze planuri sau strategii naționale în domeniul BR sau să includă măsuri în cadrul altor strategii de sănătate publică prin care să garanteze persoanelor afectate **ACCESUL ECHITABIL** la **SERVICIILE MEDICALE** (diagnostic și terapie) și **SOCIALE** de înaltă calitate la nivel local, regional, național și în întreg spațiul european. Recomandările au în vedere direcțiile de dezvoltare ale politicilor de sănătate în Statele Membre.

Proiectul european de **DEZVOLTARE** a **PLANURILOR NAȚIONALE** în domeniul BR (EUROPLAN) și-a fixat ca obiective principale:

- 2008-2011, elaborarea unor ghiduri pentru dezvoltarea și implementarea PNBR bazate pe recomandările Consiliului UE.
- 2012-2015, stabilirea unei rețele interactive internaționale a factorilor politici de decizie din domeniul BR pentru a accelera elaborarea și implementarea PNBR prin asistență științifică și tehnică, workshop-uri și participare activă a grupurilor de pacienți (EURORDIS și Alianțele Naționale).

EUROPLAN promovează schimbul de experiență relevantă între Statele Membre, corelând eforturile naționale cu o strategie comună la nivel european spre un progres global în domeniul BR.

Recomandările vizează **7 obiective prioritare**:

1. Dezvoltarea planurilor și strategiilor în domeniul BR
2. Definirea, codificarea și inventarierea corectă, adecvată a BR
3. Cercetarea științifică în domeniul BR
4. Înființarea centrelor de expertiză (regionale, naționale) și încorporarea acestora în rețelele europene de referință în domeniul BR
5. Reunirea la nivel european a expertizei în domeniul BR
6. Implicarea activă, decizională și responsabilizarea organizațiilor de pacienți
7. Menținerea unei finanțări publice adecvate care să asigure sustenabilitatea politicilor sanitare în BR pe termen lung.

CONTEXTUL NAȚIONAL

Populația afectată

Fără a exista studii epidemiologice coerente privitoare la BR în România, putem aproxima că valorile valabile în Europa sunt adecvate și pentru țara noastră, astfel încât minimum 6% din populație prezintă o maladie rară.

Cadrul organizatoric

- crearea în 2008 a unui parteneriat între Ministerul Sănătății și Alianța pentru BR din România în vederea implementării primului PNBR;

¹ Acte normative: Decizia nr.1295/1999 a Parlamentului și Consiliului European; Reglementările privind medicamentele orfane, CE nr.141/2000; Decizia Comisiei Europene nr.192/ 25 febr.2004; Primul și al doilea Program de acțiune comunitară în domeniul BR, 2003-2008 și 2008-2013; Comunicatul Comisiei PE / 2008: BR – o provocare pentru Europa; Recomandările Consiliului European /8 iunie 2009 bazate pe recomandările Proiectului EUROPLAN (www.europlanproiect.eu); Decizia CE nr.872/2009 (<http://www.eucerd.eu>).

- primul PNBR elaborat pentru perioada 2010-2014 a întâmpinat dificultăți de implementare din cauza unor probleme organizatorice, de cooperare și coordonare în cadrul unei strategii globale la nivel național;
- Constituirea în 2013 a Consiliului Național pentru BR prin Ordinul 1215/2013 al Ministerului Sănătății (MS) ca organism științific multidisciplinar format din experți în domeniul BR, cu rol consultativ pe lângă MS, având ca scop coordonarea metodologică și științifică în domeniul BR și monitorizarea implementării PNBR;
- colaborarea asociațiilor profesionale (Societatea Română de Genetică Medicală), asociațiilor de pacienți (Prader-Willi, hemofilie, mucoviscidoză, etc.) și Alianța Națională pentru BR din România (organizația "umbrelă") în vederea creării unui grup operațional care participă activ la implementarea PNBR;
- colaborarea cu organisme și organizații europene în domeniu BR (EUCERD, EURORDIS, ORPHANET);

Programele de sănătate ale MS

- la momentul de față în cadrul diferitelor programe, MS asigură o finanțare redusă pentru diagnosticul pre- și postnatal al unui număr mic de BR (hemofilie, talasemie, mucoviscidoză) precum și pentru screening neonatal al fenilcetonuriei și hipotiroidiei congenitale;

Servicii medicale și specialiști

- serviciile medicale existente (publice sau private) sunt puține, insuficient specializate și inegal distribuite geografic;
- specialiștii sunt puțini, cu expertiză limitată, iar medicii de familie au cunoștințe și informații insuficiente despre BR;
- nu există o rețea de centre națională de expertiză care să depisteze, diagnosticheze, trateze și urmărească pacienții cu BR;
- testele de laborator pentru confirmarea diagnosticului și în special testele genetice sunt efectuate de regulă în străinătate, cu costuri excesive;
- mulți dintre pacienții identificați cu o BR nu sunt bine monitorizați din cauza lipsei protocoalelor și a ghidurilor de bună practică;
- în cazul bolilor pentru care există medicamente orfane, ele sunt disponibile în mică măsură, fiind, deseori, administrate cu intermitențe ;
- serviciile preventive de depistare și consiliere genetică a pacienților și rudelor acestora lipsesc în mare parte;
- serviciile sociale care pot îmbunătăți calitatea vieții pacienților cu BR sunt puține, iar serviciile specializate pentru BR sunt inexistente;

RESURSE FINANCIARE

- resursele financiare sunt reduse, insuficiente și inegal distribuite ;

COLABORAREA INTERNAȚIONALĂ

- colaborarea cu rețeaua europeană de centre specializate pentru asistență transfrontalieră în boli rare este sporadică și nesistematizată.

METODOLOGIA DE LUCRU

PNBR pentru perioada 2014-2016 propune soluții concrete pentru politicile de sănătate și acțiuni de îmbunătățire a calității vieții pacienților cu BR.

Etape în elaborarea PNBR:

1. Identificarea nevoilor, definirea obiectivelor și acțiunilor prioritare, evaluarea contextului național în cadrul grupurilor de lucru formate în cadrul CNBR;
2. Redactarea propriu-zisă a proiectului PNBR;
3. Dezbaterea publică a proiectului PNBR în cadrul CMBR, cu reprezentanți din MS, Agenția Națională a Medicamentelor, Autoritatea Națională pentru Persoane cu Dizabilități, Autoritatea Națională pentru Protecția Copilului, EURORDIS, EUCERD;
4. Adoptarea documentului final al PNBR de către CNBR și avizarea lui de către MS;
5. Implementarea PNBR în cadrul strategiei naționale de sănătate publică.

GRUPURI ȚINTĂ

- Pacienții cu boli rare ;
- Specialiștii din sistemul sanitar public sau privat, asistenți sociali, educatori și alte persoane specializate în diagnosticul și managementul BR;
- ONG-uri din domeniul BR, asociațiile de pacienți;
- Comunitatea în general.

OBIECTIVE GENERALE ALE PNBR:

1. Dezvoltarea unei strategii integrate, globale, pe termen mediu, într-un cadru organizatoric ierarhizat (rețea teritorială națională), adaptat la nivel local, regional, național ;
2. Dezvoltarea serviciilor pentru prevenirea, diagnosticul, tratamentul și reabilitarea în domeniul BR;
3. Îmbunătățirea accesului la informare privind BR ;
4. Dezvoltarea resurselor umane;
5. Stimularea cercetării în domeniul BR;
6. Creșterea rolului organizațiilor de pacienți;
7. Finanțarea adecvată, pe termen lung, a activităților PNBR.

ACTIVITĂȚILE PNBR în acord cu obiectivele sale

Coordonarea științifică și metodologică în domeniul BR pentru promovarea unei strategii globale, integrate prin următoarele acțiuni:

- Stabilirea unui model de acreditare a centrelor de expertiză în BR / identificarea / crearea unui model / acreditarea CENTRELOR NAȚIONALE de EXPERTIZĂ în domeniul BR;
- acreditarea centrelor de expertiză în BR
- integrarea centrelor de expertiză în rețeaua europeană a BR;
- stabilirea criteriilor de evaluare periodică a centrelor de expertiză în BR în concordanță cu standardele europene (utilizarea unor criterii comune / particulare în acord cu cele la nivel european, pentru evaluarea periodică a structurilor teritoriale ale REȚELEI NAȚIONALE de BR)
- crearea unor structuri interregionale de servicii de asistență medicală (multidisciplinară) și socială omogene și integrate;
- eficientizarea legăturilor funcționale, operative (acorduri, protocoale de colaborare, cooperare) prin sisteme informaționale între structurile centrale (CNBR), regionale-locale (centre de referință, cabinete medicale) pentru a garanta continuitatea serviciilor medicale oferite pacienților;
- orientarea politicilor de sănătate și acțiunile Guvernului prin monitorizarea și evaluarea funcționalității rețelei medicale pentru diagnosticul și tratamentul BR pe baza indicatorilor sanitari dar și a satisfacției pacientului pentru serviciile primite;
- formarea echipelor multidisciplinare prin atragerea de resurse umane competente în toate compartimentele centrului de expertiză
- identificarea resurselor financiare pentru garantarea durabilității PNBR.

Responsabili: CNBR Grup de lucru

Colectarea datelor epidemiologice corecte și reprezentative pentru pacienții cu BR prin crearea REGISTRELOR NAȚIONALE pentru diferite BR sau grupuri de boli rare:

- adoptarea unor măsuri de îmbunătățire a calității informațiilor colectate;
- uniformizarea și standardizarea procedurilor, a conținutului și termenelor scadente înregistrării datelor (protocoale standard, software) în registre regionale / interregionale / național;
- informarea și implicarea centrelor medicale interesate;
- informarea tuturor pacienților participanți și obținerea acordului lor;
- colaborarea cu Registrele de boli rare ținute la nivel European.

Responsabili: CNBR Grup de lucru

Clasificarea și codificarea BR:

- utilizarea unui protocol de unificare și standardizare pentru codificarea BR;
- adaptarea sistemului de codificare a BR utilizat în cadrul ICD 11 (va fi introdus în 2014) coroborat cu criteriile Orphanet (adoptare prin dezbatere publică).

Responsabili:

Diagnosticul corect și la timp al pacienților cu BR :

- garantarea accesului la diagnostic corect și în timp;
- crearea infrastructurii și a instrumentelor prin care medicii de familie să orienteze către servicii medicale specializate cazurile cu suspiciune de BR;
- încadrarea de personal calificat în domeniul BR în centrele de expertiză (specializate) ;
- realizarea investigațiilor (inclusiv cele moleculare) necesare diagnosticului corect în cadrul unor laboratoare performante și specializate la nivelul cărora să ajungă în timp util probe recoltate în orice zonă a țării;
- stabilirea diagnosticului de certitudine pe baza examenului clinic și a investigațiilor paraclinice prin discuții în cadrul echipelor medicale multidisciplinare ținând cont de indicațiile ghidurilor de bună practică;
- coordonarea în timp a perioadei de trecere de la pacientul pediatric la pacientul adult;
- garantarea unei terapii medicamentoase orfane în acord cu diagnosticul;
- identificarea unui sistem de decontare rapidă a cheltuielilor de diagnostic (examene clinice și paraclinice).

Responsabili: CNBR grup de lucru

Asigurarea serviciilor continue / intersectoriale de tratament și reabilitare pentru pacienții cu BR :

- elaborarea recomandărilor și protocoalelor de îngrijire medicală de către Centrele de expertiză ;
- stabilirea schemelor terapeutice adecvate fiecărui pacient
- înființarea și găsirea resurselor pentru susținerea financiară a unor centre de reabilitare specializate pe tipuri de handicap care să fie arondate centrelor de expertiză în BR
- susținerea activității de consiliere și informare a pacienților și personalului sanitar în cadrul centrelor de reabilitare;
- stabilirea **circuitelor de îngrijire a pacienților cu diverse BR** ce necesită diverse tipuri de reabilitare în funcție de programul centrelor care oferă aceste servicii ;
- stabilirea și diseminarea modelelor de bună practică la nivelul pacienților medicinii primare și a diverșilor specialiști;

- inițierea unui Plan Național de Servicii Sociale în colaborare cu Ministerul Muncii Solidarității Sociale și Familiei.
- **Stabilirea unei liste a serviciilor necesare :**
- evaluarea performanțelor sistemelor de îngrijire și a modalităților de îngrijire și suport psiho-social ;
- crearea de secții / centre în care să fie tratate un grup restrâns de afecțiuni cu trăsături identice sau foarte asemănătoare ;
- pregătirea specifică a persoanelor abilitate să presteze îngrijiri medicale (pe grupuri de boli) ;
- rețehnologizarea bazei materiale a centrelor de recuperare județene care ar putea asigura serviciile minimale de îngrijire cu stabilirea unui quantum lunar de pacienți cu BR cărora să le fie oferite terapie recuperatorie.

Responsabili : CNBR grup de lucru

Ameliorarea îngrijirii specializate a persoanelor cu boli rare:

- colaborare între centrele de expertiză și competență în diagnosticul și îngrijirea pacienților cu BR și Direcțiile Județene de Asistență Socială, astfel încât, monitorizarea pacienților cu BR să fie făcută de o echipă multidisciplinară specializată în raport cu nevoile reale ale pacientului;
- crearea unor rețele de îngrijire medicală și de asistență socială grupate în jurul centrelor de expertiză, pentru a asigura continuitatea îngrijirii;
- organizarea unei rețele de transport care să permită transportul persoanelor cu boli rare către centrele de expertiză și centrele de reabilitare;
- organizarea unor servicii de consiliere psihologică și socială arondate centrelor de expertiză sau în colaborare cu centrul de expertiză socio-medical astfel încât să se acorde o cât mai bună îngrijire a persoanelor cu BR și familiilor acestora;
- îmbunătățirea comunicării dintre personalul medical, cel paramedical, pacienți și asociațiile de pacienți pentru o mai bună îngrijire a pacienților cu BR;
- stabilirea, prin colaborarea între medicii specializați în boli rare și Direcțiile Județene de Asistență Socială a unor ghiduri de monitorizare a pacienților cu BR, care să includă posibilitățile de diagnostic și tratament, dar și măsurile sociale necesare integrării pacienților în societate;
- dezvoltarea centrelor de tip respiro pentru a veni în sprijinul pacienților și a familiilor acestora.

Responsabili: CNBR grup de lucru

Asigurarea disponibilității medicamentelor orfane și compensarea costurilor / compensarea medicamentelor orfane prin sistemul de asigurări de sănătate.

Suplimentarea numărului și a categoriilor de produse incluse în contractul cadru de asigurări de sănătate; diversificarea dispozitivelor de asistare.

- Ambele activități necesită elaborarea unui plan de măsuri specific, anexă la PNBR.

Responsabili : CNBR grup de lucru

Prevenirea BR :

- promovarea consultului preconcepțional și monitorizarea sarcinii în rândul cuplurilor de vârstă fertilă care și-au planificat sarcina;
- promovarea programelor de adoptare a unui stil de viață sănătos în timpul sarcinii;
- dezvoltarea programelor de screening populațional și familial și includerea lor în cadrul consultației genetice;
- asigurarea diagnosticului precoce (clinic, clinico-genetic, prenatal și neonatal).

Responsabili: CNBR grup de lucru

Asigurarea formării specialiștilor, pacienților, persoanelor implicate în îngrijirea pacienților cu BR și a voluntarilor:

Specialiști (calificarea profesională)

- identificarea nevoilor de formare, a beneficiarilor și formatorilor;
- elaborarea unor programe pentru formarea medicală de bază (programa universitară, cursuri obligatorii și opționale), formarea medicală de specialitate (rezidențiat, competențe) și formarea medicală prin educație continuă.

Pacienți și Asociațiile de pacienți

- programe specifice pentru dobândirea de cunoștințe și competențe pentru gestionarea propriei afecțiuni.

Membrii de familie, persoane care îngrijesc pacienții cu BR, voluntari

- programe formative pentru acordarea de asistență specifică persoanelor cu BR.

Responsabili: CNBR grup de lucru

Accesul la informații legate de BR:

- rețele de informare în domeniul BR;
- adoptarea unor sisteme de verificare / control a informațiilor pentru diseminarea lor specialiștilor, pacienților, etc.
- organizarea de campanii naționale de informare.

Responsabili: CNBR grup de lucru

Stimularea cercetării în domeniul BR:

- identificarea necesităților și priorităților cercetării medicale în domeniul BR;
- stimularea cercetării multidisciplinare a BR în parteneriate naționale și internaționale;
- asigurarea unei finanțări sigure și punctuale a cercetării;
- dezvoltarea unui sistem de diseminare a rezultatelor și de transfer în practica clinică;
- stimularea companiilor farmaceutice de a face investiții în cercetarea BR.

Responsabili: CNBR grup de lucru

REFERINȚE

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm

<http://www.apsu.org.au/assets/workshops/rare-diseases/Rare-diseases-National-Plan-Final-Draft19-01-107.pdf>

<http://www.geneticalliance.org.uk/docs/AGM/colin-pavelin-uk-plan-for-rare-diseases.pdf>

http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/plans.html

<http://rarediseases.info.nih.gov/GARD/>

http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf